



CONCORSO PUBBLICO, PER TITOLI ED ESAMI, PER LA COPERTURA DI N. 1 POSTO A TEMPO DETERMINATO, NEL PROFILO PROFESSIONALE DI RICERCATORE SANITARIO CAT. D, LIVELLO ECONOMICO SUPER (DS), PER LE ATTIVITÀ FINALIZZATE AL SEGUENTE PROGETTO: “OTTIMIZZAZIONE DELLE STRATEGIE E DEGLI STRUMENTI BIOINFORMATICI PER L'ANALISI E L'INTERPRETAZIONE CLINICA DEI DATI GENOMICI”, DA SVOLGERSI IN AFFERENZA ALLA PIATTAFORMA DI RICERCA SS GENOMICA COMPUTAZIONALE DELL'IRCCS AZIENDA OSPEDALIERO-UNIVERSITARIA DI BOLOGNA POLICLINICO DI SANT'ORSOLA.

(indetto con determinazione del Direttore SUMAGP n. 224 del 04/04/2023)

### **TRACCE PROVA TEORICO PRATICA**

#### **PROVA TEORICO PRATICA A (prova non sorteggiata):**

- 1) Il “long-read sequencing” è stato eletto metodo dell’anno 2022 dalla rivista scientifica Nature Methods. Descrivere schematicamente i piu’ importanti contributi apportati da questo metodo allo studio del genoma umano rispetto ai precedenti metodi di sequenziamento.
- 2) La seguente informazione è stata estratta da un file bioinformatico:

#CHROM POS ID REF ALT QUAL FILTER INFO FORMAT SAMPLE

1 910903 rs4970429 T C 2046 PASS MQ=51;MQ0=0 GT:AD:DP 1/1:0,65:65

Indicare il formato di file da cui proviene l’informazione e spiegarne il significato.

#### **PROVA TEORICO PRATICA B (prova non sorteggiata):**

- 1) L’analisi del trascrittoma è un utile strumento diagnostico al fianco del sequenziamento di esoma o genoma. Analizzare criticamente l’applicazione clinica del trascrittoma nelle malattie rare o nel cancro.
- 2) La seguente informazione è stata estratta da un file bioinformatico:

#CHROM POS ID REF ALT QUAL FILTER INFO FORMAT SAMPLE

4 189064848 . T <DUP> . PASS IMPRECISE;SVTYPE=DUP;END=189065348;SVLEN=501 GT:GQ:CN ./.:0:3

Indicare il formato di file da cui proviene l’informazione e spiegarne il significato.

#### **PROVA TEORICO PRATICA C (prova nsorteggiata):**

- 1) L’interpretazione clinica delle varianti genomiche è un tipico problema di analisi di “big data”. Descrivere sinteticamente una o più strategie bioinformatiche per la prioritizzazione clinica delle varianti commentando in particolare l’impatto dei metodi di intelligenza artificiale

2) La seguente informazione è stata estratta da un file bioinformatico:

#CHROM POS ID REF ALT QUAL FILTER INFO FORMAT SAMPLE

16 28618071 rs3020805 C G 74 LowQual . GT:AD:DP 0/1:40,26:66

Indicare il formato di file da cui proviene l'informazione e spiegarne il significato.

#### **CRITERI DI VALUTAZIONE PROVA TEORICO PRATICA**

Ai sensi dell'art. 23 del DPCM 21/04/2021 la prova teorico pratica consisterà nella soluzione di quesiti a risposta sintetica o compilazione di un questionario articolato in domande con risposta a scelta multipla, inerenti al settore per il quale il concorso è bandito e alle materie relative agli obiettivi ed alle attività della posizione da ricoprire, da cui si evincano anche le conoscenze applicative;

Ciascuna prova, secondo quanto stabilito dalla Commissione esaminatrice, sarà costituita da n. 2 domande a risposta sintetica e ciascun elaborato sarà esaminato nel suo complesso dalla commissione e valutato mediante un punteggio attribuito compreso tra 0 e 35 sulla base della:

- capacità del candidato di inquadrare l'argomento
- alla correttezza e completezza della risposta
- alla capacità di sintesi
- chiarezza espositiva

Ai sensi dell'art. 13, 1° comma, del DPCM 21/04/2021, il superamento della prova teorico pratica è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza pari ad almeno punti 24,5 su 35.

#### **TRACCE PROVA ORALE**

##### **DOMANDA N. 1**

Nonostante il continuo miglioramento della sequenza di riferimento, il genoma umano contiene ancora delle regioni definite "challenging": quali sono

Informatica: Cos'è un driver

##### **DOMANDA N. 2**

Problematiche connesse alla chiamata di varianti e possibili soluzioni

Informatica: Cosa si intende per sistema operativo

##### **DOMANDA N. 3**

Come è cambiata la rappresentazione della sequenza di riferimento dal primo draft pubblicato vent'anni fa al pan genoma

Informatica: Come si struttura un workflow bioinformatico

##### **DOMANDA N. 4**

Quali sono le principali differenze tra i metodi di associazione caso-controllo per varianti comuni (GWAS) e varianti rare

Informatica: Cosa si intende per software open source

#### **DOMANDA N. 5**

Quali sono le possibili applicazioni in campo clinico del sequenziamento a singola cellula

Informatica: Cosa si intende per container

#### **DOMANDA N. 6**

Quali sono i principi generali da considerare nel disegno di un benchmark per la valutazione dei metodi di variant calling

Informatica: A cosa servono i sistemi di compressione di file

#### **CRITERI DI VALUTAZIONE PROVA ORALE**

La prova orale verterà: *“sulle materie inerenti al settore per il quale il concorso è stato bandito, nonché agli obiettivi, attività e compiti connessi alla qualificazione da conferire. La prova orale avrà ad oggetto anche la verifica della conoscenza delle principali applicazioni informatiche e della lingua inglese e si svolgerà alla presenza dell’intera commissione in un locale aperto al pubblico.*

Al termine di ogni prova la commissione attribuirà un punteggio compreso tra 0 e 35 sulla base della correttezza della risposta, della completezza e della chiarezza dell’esposizione, nonché della capacità di sintesi e della padronanza dell’argomento dimostrate dal concorrente nel corso dell’esame. Nel caso di valutazioni differenti da parte dei commissari, il punteggio attribuito sarà dato dalla media aritmetica dei voti attribuiti dai singoli componenti.

Ai sensi dell’art. 14, comma 3, del DPCM 21/04/2021, il superamento della prova orale è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza, pari ad almeno 24.5/35.